



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Malattia di Gaucher](#)

Malattia di Gaucher

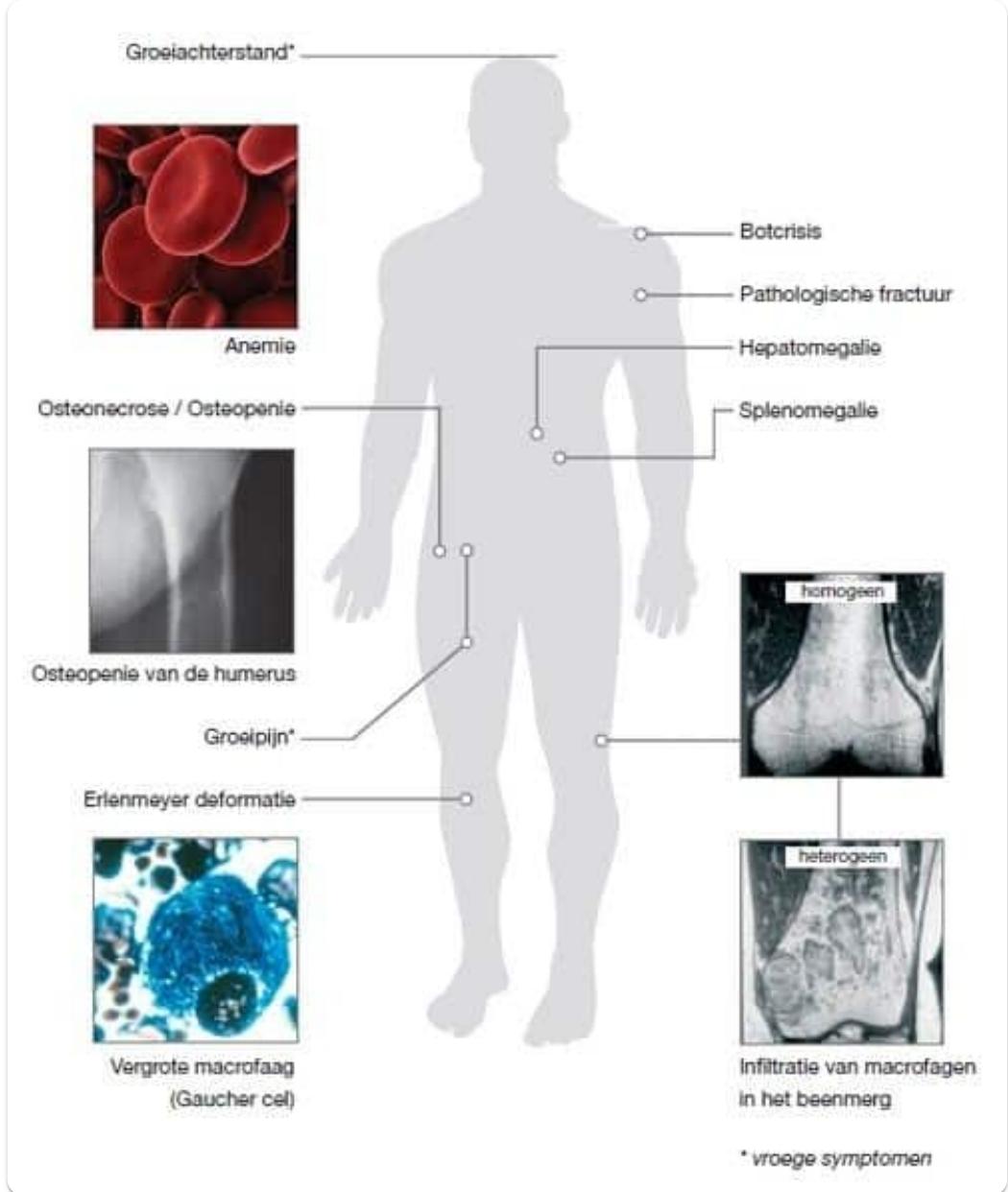
La malattia di Gaucher è una delle più comuni patologie da accumulo lisosomiale, caratterizzata dall'accumulo di depositi di glucocerebroside nel fegato, nella milza e nel midollo osseo.

Il risultato è

Variante assente

La malattia di Gaucher (GD) è una malattia autosomica recessiva che colpisce un enzima del lisosoma cellulare chiamato glucocerebroidasi, codificato dal gene GBA. Quando questo enzima non funziona correttamente, porta all'accumulo di glucosilceramidasi, un tipo di glicolipide che in eccesso può danneggiare alcune cellule del fegato, della milza e del midollo osseo.

La prevalenza della GD è di 1 persona su 60.000. L'incidenza nella popolazione ebraica Ashkenazi è la più alta ed è stimata in 1 caso su 350-450 individui.



Sintomi

Le manifestazioni cliniche sono molto variabili e la malattia viene suddivisa in tre tipi:

- GD tipo 1: è la forma più comune nelle popolazioni occidentali e rappresenta il 95% dei casi. Provoca affaticamento, ingrossamento del fegato e della milza, dolori ossei e citopenie (soprattutto trombocitopenia e anemia). Non colpisce il sistema nervoso.
- GD di tipo 2: è un tipo raro di GD che colpisce gravemente il midollo spinale nei primi due anni di vita e ha una prognosi infausta.
- GD di tipo 3: è la forma neurologica meno grave, rara negli Stati Uniti e in Europa, ma la più comune nel mondo. È caratterizzata da un'encefalopatia progressiva (aprassia oculomotoria, epilessia e atassia). Di solito compare nell'infanzia o nell'adolescenza. I pazienti possono vivere fino all'età adulta, alcuni fino ai 50 anni, con l'aiuto del trattamento.

Gestione della malattia

La GD di tipo 1 può essere trattata. Il trattamento è disponibile anche per i pazienti con GD di tipo 3 che non presentano sintomi neurologici; nei casi di GD di tipo 3 con danni al sistema nervoso, i sintomi possono essere ridotti al minimo.

I trattamenti disponibili comprendono la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) e la terapia di riduzione del substrato (SRT). La ERT (applicazione endovenosa) con l'enzima ricombinante imiglucerasi è utilizzata per trattare i pazienti con malattia di tipo 1 e 3. La SRT (terapia orale) con migrazione è un'altra terapia. La SRT (terapia orale) con miglustat offre un trattamento alternativo di seconda linea. È importante che i pazienti con malattia di Gaucher ricevano un trattamento prima della comparsa di sequele che non rispondono a queste terapie.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs387906315

GEN O REGIONE

GBA1

GENOTIPO

DD

SNP

rs1064651

GEN O REGIONE

GBA1

GENOTIPO

CC

SNP

rs75822236

GEN O REGIONE

GBA1

GENOTIPO

CC

SNP

rs78973108

GEN O REGIONE

GBA1

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

Sono state descritte più di 400 varianti patogene nel gene GBA. La mutazione più comune che causa la GA è la c.1226A>G ed è responsabile dell'elevata incidenza della GA nella popolazione ebraica Ashkenazi, rappresentando circa il 75% degli alleli rilevati.

Un'altra variante relativamente frequente nei pazienti affetti da GA è la c.84dupG, che produce un codone di stop precoce che si traduce in un enzima troncato e poco funzionale. Oltre alla GD, la c.84dupG può verificarsi anche nei pazienti con Parkinson e in alcuni casi di demenza.

Anche le varianti c.1342G>C e c.1504C>T sono comuni nella GA e nei pazienti con ascendenza ebraica Ashkenazi.

Va notato che la penetranza delle mutazioni è variabile: alcuni individui presentano la mutazione in omozigosi e rimangono asintomatici, mentre altri sviluppano la malattia in età avanzata. Va notato che ci sono individui che possono essere portatori di due diverse varianti patogene in GBA (eterozigosi composta) e sviluppare la malattia.

Bibliografia

[Shepherds GM, Hughes DA.](#) Gaucher Disease. 2000 Jul 27 [updated 2018 Jun 21]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

[Weinreb NJ, Goker-Alpan O, Kishnani PS, et al.](#) The diagnosis and management of Gaucher disease in pediatric patients: where do we go from here? Mol Genet Metab. 2022 May;136(1):4-21.

Limiti dello studio

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito

► Germania

► Italia

► Messico

► Brasile

► Perù

► Panama

► Colombia

► Kazakistan

► Emirati Arabi Uniti

► Arabia Saudita

► Australia

